



IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS

# TRATAMENTOS PARA AS IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS: UM GUIA PARA PACIENTES E SUAS FAMÍLIAS



Imunodeficiências Primárias: Tratamentos para as imunodeficiências primárias: Um guia para doentes e suas famílias, (1ª Edição), Janeiro 2012

Edição Brasil

© International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOP), 2012

Publicado pela IPOP: **[www.ipop.org](http://www.ipop.org)**

## O QUE SÃO IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS?

**Este folheto explica o que são as imunodeficiências primárias (IDP) e como elas são tratadas.**

As IDP são um vasto grupo de diferentes distúrbios causados quando alguns componentes do sistema imunológico (principalmente células e proteínas) não funcionam apropriadamente. Estima-se que cerca de 1 em 2.000 indivíduos são diagnosticados com IDP, mas algumas IDP são mais raras do que outras. Algumas são relativamente leves, enquanto outras são graves. Geralmente são identificadas durante a infância, mas também podem ser diagnosticadas em adultos. O tratamento para as IDP depende de qual parte do sistema imunológico está afetada.

As IDP são causadas por defeitos hereditários ou genéticos do sistema imunológico. As IDP não estão relacionadas à SIDA (“Síndrome da Imunodeficiência Adquirida”), que é causada por uma infecção viral (HIV). As IDP não são contagiosas - não é possível “pegar” uma IDP ou “passar” para outras pessoas. No entanto, as crianças podem herdar IDP de seus pais. Pessoas com IDP podem querer procurar devem aconselhamento sobre a genética de sua condição se desejam ter filhos.

As IDP são divididas em oito grupos: deficiências predominantemente de anticorpos; deficiências combinadas de células T e B; outras síndromes bemdefinidas; doenças de regulação imune; defeitos congênitos de número ou função, ou ambas dos fagócitos; defeitos da imunidade inata; doenças auto inflamatórias; e deficiências do complemento.

- Os Linfócitos B (células B) produzem imunoglobulinas, também chamadas de anticorpos. As Imunoglobulinas são proteínas capazes de neutralizar os microrganismos invasores e ajudam os fagócitos a reconhecerem, ingerirem e eliminá-los.
- Os linfócitos T (células T) atacam os micro-organismos invasores dentro de células hospedeiras, como vírus. As células T também produzem citocinas, que ajudam a recrutar e organizar outras células imunes.
- Os fagócitos ingerem e matam os microrganismos invasores.
- O Complemento são proteínas que matam microrganismos e ajudam as outras células do sistema imunológico.

O sistema imunológico normalmente ajuda o organismo a combater infecções por germes (ou “microrganismos”), tais como bactérias, vírus, fungos e protozoários. Como seus sistemas imunológicos não funcionam corretamente, as pessoas com IDP são mais propensas do que outras pessoas a infecções. Estas infecções podem ser mais comuns do que o habitual, podendo ser particularmente graves ou difíceis de eliminar ou podem ser causadas por microrganismos incomuns. Podem ocorrer em qualquer época do ano, mesmo no verão.

Os tratamentos para IDP podem:

- Reduzir o número e gravidade das infecções
- Tratar outros sintomas
- Ajudar muitas crianças e adultos com IDP a desfrutar de uma vida tão normal quanto possível.

Pessoas com IDP são normalmente tratadas por médicos especializados em doenças do sistema imunológico. Como um paciente é tratado depende da IDP que tem e de muitos outros fatores. Neste folheto são explicados os principais tratamentos envolvidos.

## TERAPIA DE REPOSIÇÃO DE IMUNOGLOBULINA

As imunoglobulinas são proteínas que reconhecem microrganismos e ajudam as células imunológicas a neutralizá-los. A maioria das IDPs faz com que o organismo produza muito poucas imunoglobulinas, ou até mesmo nenhuma. A reposição de imunoglobulina é o tratamento mais importante para estas IDPs, pois ajuda a proteger contra uma série de infecções e ajuda a reduzir os sintomas autoimunes. A Imunoglobulina é usada para tratar várias IDPs, incluindo a imunodeficiência comum variável, agamaglobulinemia ligada ao cromossomo X (HIGM), a síndrome de Wiskott-Aldrich e a imunodeficiência combinação grave (SCID). O tratamento deve ser administrado regularmente, pois só dá proteção temporária e geralmente dura toda a vida.

A Imunoglobulina é administrada como infusão (ou “gota a gota”). A infusão pode ser administrada por duas vias diferentes. Ambas as rotas são eficazes e cada uma tem vantagens e desvantagens.

**Infusão intravenosa (IV):** é onde a imunoglobulina é administrada diretamente na corrente sanguínea através de uma veia. Cada infusão leva de 2 a 4 horas. As principais vantagens da infusão IV são que ela permite a administração de altas doses de imunoglobulina quando necessário, e o tratamento só precisa ser administrado a cada 3 ou 4 semanas.

No entanto, uma desvantagem é que infusões IV geralmente precisam ser administradas em hospital ou clínica, por um médico ou enfermeiro, ou em casa por uma enfermeira ou familiares treinados. Também, alguns pacientes podem sentir-se mal durante ou após infusões IV (ver abaixo).

A dose de imunoglobulina é ajustada para garantir que a quantidade de imunoglobulina no sangue esteja adequada e que as infecções fiquem controladas. Como as várias marcas de imunoglobulina diferem ligeiramente e podem ser toleradas de forma diferente por indivíduos diferentes, pacientes e pais devem se lembrar de qual marca estão usando para garantir que recebam o produto correto.

**Infusão subcutânea (SC):** é quando a imunoglobulina é administrada sob a pele da barriga, perna ou braço, utilizando uma agulha e uma bomba de infusão portátil (ou ‘driver de seringa’) ou técnica de ‘push’. As infusões SC levam apenas 1-2 horas, mas normalmente são administradas uma ou mais vezes por semana. As infusões SC são úteis quando há problemas nas infusões IV. Além disso, as infusões podem, muitas vezes, ser administradas em casa pelos próprios pacientes ou pelos cuidadores. No entanto, isso não é adequado para todos. Pacientes e cuidadores que se “auto tratam” em casa devem estar dispostos e capazes de cumprir o esquema de dosagem e são solicitados a manterem um diário de tratamento. Isso só é possível após ser fornecido treinamento, ou por pessoal especializado.

## QUAIS SÃO OS POSSÍVEIS EFEITOS COLATERAIS?

A maioria dos pacientes não apresenta efeitos colaterais graves das imunoglobulinas. Alguns pacientes apresentam sintomas como dor de cabeça, tontura, febre, calafrios, náuseas, vômitos ou dor nos músculos ou nas costas. Efeitos colaterais mais graves como a meningite “asséptica”, diminuição de glóbulos vermelhos (anemia hemolítica), acontecimentos tromboembólicos (coágulos de sangue, por exemplo, no coração, cérebro ou pulmões) e reações alérgicas graves são extremamente raros. Estes efeitos colaterais são menos comuns com imunoglobulina SC do que com a imunoglobulina IV. A infusão se, por vezes, provoca inchaço e dor no local de injeção.

Embora a substituição de imunoglobulina proteja contra muitas infecções comuns e graves, não previne todas as infecções. Pacientes tratados com imunoglobulina precisam ainda tomar precauções contra infecções, como boa higiene ou, em alguns casos, tratamento com antibiótico. Os pacientes ou os pais devem entrar em contato com o médico sempre que suspeitarem de uma infecção. O médico ou enfermeiro podem aconselhar sobre quais infecções a serem observadas.

As terapias com imunoglobulinas são feitas de plasma humano doado por doadores saudáveis. As terapias com imunoglobulinas têm um excelente histórico de segurança. Embora todos os produtos biológicos apresentem um risco muito pequeno de infecção por vírus, com a imunoglobulina este risco é minimizado por uma seleção criteriosa de doadores de plasma, testando as doações e pelo processo de fabricação em si.

A Imunoglobulina está disponível na maioria dos países (ver [www.ipopi.org](http://www.ipopi.org)), mas frequentemente apenas em centros que têm especialistas no tratamento de IDPs.

A forma como a terapia com imunoglobulina é paga (ou ‘reembolsada’) pelo sistema de saúde varia consoante o país e o plano de seguro de saúde. Os doentes e familiares devem verificar qual a situação do plano de saúde local e seguir o conselho do seu médico. Os doentes podem também contactar a organização internacional de doentes (via [www.ipopi.org](http://www.ipopi.org)) para mais informações.



## TRANSPLANTE DE CÉLULAS-TRONCO (OU MEDULA ÓSSEA)

**As células-tronco são células imaturas que podem se dividir e amadurecer em muitos tipos diferentes de células imunes. O transplante de células-tronco é um tratamento especializado, no qual as células-tronco retiradas da medula óssea ou do sangue do cordão umbilical de um doador saudável, são dadas a alguns pacientes com certas IDPs quando suas células imunes estão faltando ou não estão funcionando corretamente.**

Os possíveis riscos de transplante são que o sistema imunológico do paciente pode atacar as células do doador, ou as células doadas podem atacar o corpo do paciente.

Para evitar isso, o doador ideal de células-tronco é o irmão ou a irmã do paciente que tenha células que combinam com as do paciente. No entanto, por vezes o doador também pode ser um parente que seja compatível com o paciente, ou um “não parente” que seja compatível com o paciente. Alguns pacientes precisam receber quimioterapia para preparar o seu sistema imunológico para o transplante de células-tronco.

A terapia com células-tronco é fornecida apenas por unidades de transplante de medula óssea e a sua disponibilidade varia em todo o mundo. Os pacientes e familiares precisam verificar seu plano de saúde e a situação local, e com o seu médico.

O transplante de células-tronco pode ser muito eficaz, mas é apenas usado para tratar certos tipos de IDPs graves, como SD/0, Síndrome HIGM, doença granulomatosa crônica (CGD), Síndrome de Wiskott-Aldrich e Síndromes de Duncan.

## ANTIBIÓTICOS E OUTROS TRATAMENTOS

**As pessoas com IDPs geralmente precisam de antibióticos para se tratar e, às vezes, para prevenir infecções. Os antibióticos funcionam contra infecções causadas por bactérias. Outros medicamentos também podem ser necessários para combater infecções causadas por fungos (como aftas) ou vírus (como varicela).**

Esses medicamentos geralmente podem ser tomados por via oral, mas em algumas situações devem ser administrados por injeção ou infusão. Pacientes com IDP geralmente precisam tomar esses medicamentos por longos períodos de tempo. Como em todos os medicamentos prescritos, é importante seguir as instruções do médico, enfermeiro ou farmacêutico.



Outros tratamentos que podem ser administrados incluem:

**Fator estimulante de colônias de granulócitos (G-CSF):** G-CSF, às vezes, é usado para aumentar a produção de células do sistema imunológico chamadas “granulócitos” em doentes com certas IDPs, por exemplo, Doença Granulomatosa Crônica (CGD) e Hiper-IgM (HIGM). O G-CSF é administrado por injeção SC.

**Interferon gama:** o Interferon gama é uma proteína que ajuda as células do sistema imune a matar microrganismos invasores. Pacientes com certas IDPs (particularmente CGD) podem receber interferon gama para ajudar a proteger contra infecções. O interferon gama é administrado como uma injeção SC.

**PEG adenosina deaminase (ADA):** pacientes com deficiências de ADA SCID, uma forma de imunodeficiência combinada grave, têm falta de uma enzima (um tipo de proteína) chamada ADA. Esses pacientes podem receber terapia de reposição com PEG-ADA através de uma injeção no músculo.

**Terapia gênica:** envolve a correção do gene defeituoso nas células-tronco do paciente. Atualmente, ele só tem sido usado para tratar certas IDPs graves nas quais o gene defeituoso foi identificado, por exemplo, Imunodeficiência Combinada Grave, SCID, e CGD. Esta terapia ainda está sendo testada e não está disponível rotineiramente.

**Fisioterapia:** As pessoas com IDPs às vezes recebem fisioterapia para ajudar a respiração, especialmente se os pulmões tiverem sido danificados por infecções.

**Tratamento para sintomas “autoimunes”:** As IDPs também podem levar o sistema imune a atacar o próprio corpo - isso é chamado de ‘auto-imunidade’. Isso pode causar dor e inchaço das articulações, conhecida como “artrite”. Pode também causar erupções cutâneas, perda de glóbulos vermelhos (anemia) ou de plaquetas envolvidas na coagulação do sangue, inflamação dos vasos sanguíneos, diarreia e doença renal. Pacientes com IDPs também são mais propensos a ter alergias e asma.

Problemas “autoimunes” (como artrite) são tratados com vários medicamentos que ajudam a impedir que as células imunitárias ataquem o corpo. Esteróides (ou ‘corticosteróides’) são usados mais comumente para isto. Como estes medicamentos suprimem o sistema imunológico e podem aumentar o risco de infecções. Estes medicamentos devem ser usados sob a orientação de um médico especializado no tratamento de pessoas com IDPs. É importante seguir as instruções dadas com estes e quaisquer outros medicamentos prescritos.

**Medicina complementar:** medicamentos complementares (ou “alternativos”) não podem substituir o tratamento dado pelo hospital ou clínica. Os pacientes ou os pais devem falar com sua equipe de saúde antes de tomar quaisquer medicamentos complementares.

## EQUIPE DE SAÚDE

Os pacientes com IDP normalmente são tratados em centros de imunologia ou clínicas. Geralmente são necessárias visitas regulares ao centro, dependendo da IDP específica e do tratamento dado. Assim como o médico especialista, vários outros membros da equipe ajudam a cuidar de pessoas com IDP. Estes incluem enfermeiros especializados, fisioterapeutas, nutricionistas e farmacêuticos.

O centro de imunologia, usualmente, manterá o clínico geral (médico de família) atualizado sobre o tratamento do paciente. Os pacientes ou pais devem certificar-se de que outros profissionais de saúde saibam sobre sua condição - o que inclui cirurgiões, dentistas, enfermeiros e farmacêuticos locais.

## MAIS INFORMAÇÕES E SUPORTE

Este livreto foi produzido pela Organização Internacional de Pacientes com Imunodeficiências Primárias (IPOPI). Outros folhetos estão disponíveis nesta série. Para obter mais informações e detalhes sobre as organizações de pacientes com IDP ativas em todo o mundo, visite **IPOPI.org**



Desenvolvido em conjunto com o Depto Científico de Erros Inatos da Imunidade da Associação Brasileira de Alergia e Imunologia em 2023 e o acadêmico Lorenzo J.M. Giusti

Esta tradução foi criada por uma entidade que não seja a IPOPI. Como tal, embora se faça todo o esforço para garantir a precisão da tradução, a IPOPI não garante a precisão, confiabilidade ou pontualidade de qualquer informação traduzida e não será responsável por perdas decorrentes da confiança na precisão, confiabilidade ou pontualidade de tal informação



**CSL Behring**

Este folheto foi traduzido com o apoio da CSL Behring.

**Baxter**

Financiado por uma bolsa educacional da Baxter Healthcare Corporation.